

Nama : Syara Khairunnisa R

Nim : 2110101021

Prodi : S1 Kebidanan

Mata Kuliah : Embriologi

RESUME KELAINAN GENETIK

SINDROM JACOBS

Sindrom Jacob adalah kelainan genetik yang terjadi akibat perubahan atau mutasi gen pada pria. Jika normalnya setiap sel dalam tubuh pria memiliki 46 kromosom, namun penderita sindrom Jacob justru memiliki 47 kromosom.

1. Penyebab Sindrom Jacobs

Dalam proses reproduksi, calon janin yang terbentuk melalui proses pembuahan akan mendapatkan komponen genetik dari sel sperma ayah dan sel telur ibunya. Komponen ini juga yang kemudian akan menentukan jenis kelamin bayi. Ada dua jenis kromosom seks yang dapat membentuk jenis kelamin seseorang, yaitu kromosom X dan Y. Dalam kondisi normal, wanita memiliki dua kromosom X (XX), sedangkan laki-laki memiliki satu kromosom X dan satu kromosom Y (XY). Pada pria penderita sindrom Jacob justru memiliki satu tambahan kromosom Y, sehingga kromosom yang terbentuk menjadi XYY. Meski merupakan kelainan genetik, sindrom Jacob biasanya tidak diturunkan dari orang tua. Jadi, sejauh ini belum diketahui apa penyebab pasti dari penyakit ini. Namun, kelebihan kromosom Y ini diketahui dapat terjadi ketika sel sperma tidak berkembang dengan sempurna atau adanya kelainan pada pembentukan komponen kromosom Y di tahap awal perkembangan bakal janin (embrio).

2. Beberapa Tanda dan Gejala Sindrom Jacob

Sindrom Jacob dapat dikenali dari kumpulan tanda dan gejala yang muncul, mulai dari bayi hingga dewasa. Berikut ini adalah tanda-tanda dan gejala sindrom Jacob sesuai usia penderitanya:

1) Bayi

Beberapa tanda atau gejala sindrom Jacob pada bayi, yaitu:

- Sulit atau terlambat bicara
- Perkembangan keterampilan motorik terganggu, misalnya terlambat merangkak, duduk, atau berjalan
- Otot-otot tubuh lemah
- Tampak kurang aktif

2) Anak kecil atau remaja

Berikut ini adalah beberapa gejala atau tanda sindrom Jacob pada anak kecil atau remaja:

- Gangguan perilaku dan emosi tidak stabil
- Gangguan atau keterlambatan bicara
- Hambatan tumbuh kembang dan kesulitan belajar, misalnya sulit membaca atau menulis di sekolah

- Sulit fokus
- Tangan gemetar atau adanya gerakan tubuh yang tidak disadari
- Gigi berukuran besar (makrodonsia)

Selain beberapa tanda dan gejala di atas, anak yang memiliki sindrom Jacob juga dikatakan memiliki risiko lebih tinggi untuk mengalami gangguan autisme. Walau demikian, tidak semua anak yang terlahir dengan sindrom Jacob akan mengalami gangguan tersebut. Setelah beranjak dewasa, gejala atau tanda sindrom Jacob yang patut dicurigai adalah masalah kesuburan (infertilitas). Selain tanda atau gejala di atas, ada beberapa tanda dan ciri khas fisik lain yang terdapat pada penderita sindrom Jacob, yakni:

- Letak telinga di bawah posisi normal
- Tulang pipi rata
- Jari tangan terlihat melengkung
- Postur tubuh sangat tinggi
- Ukuran kepala cenderung lebar
- Jarak antara kedua mata tampak lebar
- Kelainan tulang belakang, misalnya skoliosis

Karena gejalanya tidak khas dan bisa mirip dengan beberapa penyakit lain, maka dibutuhkan pemeriksaan medis lebih lanjut dari dokter untuk mendiagnosis sindrom Jacob. Dokter akan melakukan pemeriksaan fisik, evaluasi tumbuh kembang, dan pemeriksaan genetik untuk memastikan apakah seseorang menderita sindrom Jacob. Untuk mendeteksi sindrom Jacob sedini mungkin, dokter kandungan perlu melakukan pemeriksaan genetik atau pemeriksaan kromosom sejak janin masih di dalam kandungan.

3. Penanganan Sindrom Jacobs

Hingga saat ini, belum ada metode pengobatan yang efektif untuk menangani sindrom Jacob. Langkah pengobatan yang dilakukan hanya bertujuan untuk meringankan gejala yang muncul serta membantu dan melatih para penderitanya agar dapat hidup dengan normal. Beberapa langkah penanganan yang dapat dilakukan, yaitu terapi bicara, fisioterapi, terapi okupasi, dan terapi belajar. Untuk pasien sindrom Jacob yang sudah dewasa, penanganan dari dokter Andrologi mungkin akan diperlukan untuk mengatasi gangguan kesuburan. Sindrom Jacob memang kerap kali tidak disadari oleh penderitanya karena sulit terdeteksi. Oleh karena itu, pasien yang dicurigai memiliki sindrom Jacob dianjurkan untuk menjalani pemeriksaan kesehatan secara rutin sebagai bentuk deteksi dini sindrom Jacob. Hal ini penting dilakukan agar langkah penanganan dapat dilakukan secara cepat dan tepat, sehingga gejala yang muncul dapat dikendalikan dan tidak terlalu mengganggu kualitas hidup.